

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-1】

令和2年度

	総数	0 ～9歳	10 ～19歳	20 ～29歳	30 ～39歳	40 ～49歳	50 ～59歳	60 ～69歳	70 ～74歳	75歳 以上
総数	7 233	1	55	427	621	853	1 001	1 447	950	1 878
球脊髄性筋萎縮症	6	-	-	-	-	3	2	-	1	-
筋萎縮性側索硬化症	90	-	-	1	-	3	8	21	25	32
脊髄性筋萎縮症	12	-	2	1	1	2	-	3	1	2
原発性側索硬化症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
進行性核上性麻痺	76	-	-	-	-	1	-	7	11	57
パーキンソン病	1 109	-	-	-	3	8	40	203	201	654
大脳皮質基底核変性症	33	-	-	-	-	-	-	6	7	20
ハンチントン病	7	-	-	-	-	1	3	1	-	2
神経有棘赤血球症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シャルコー・マリー・トゥース病	4	-	-	-	1	-	1	-	2	-
重症筋無力症	141	-	-	2	13	14	24	31	11	46
先天性筋無力症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多発性硬化症／視神経脊髄炎	137	-	-	11	24	28	34	22	10	8
慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー	37	-	-	3	1	1	9	7	5	11
封入体筋炎	5	-	-	-	-	-	1	-	1	3
クロー・深瀬症候群	2	-	-	-	1	-	-	-	1	-
多系統萎縮症	90	-	-	-	-	2	10	29	22	27
脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	230	-	-	6	2	17	39	69	32	65
ライソゾーム病	11	-	-	1	2	6	2	-	-	-
副腎白質ジストロフィー	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
ミトコンドリア病	14	-	-	2	4	4	1	2	-	1
もやもや病	102	-	4	9	14	32	19	12	6	6
プリオン病	9	-	-	-	-	2	2	3	1	1
亜急性硬化性全脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
進行性多巣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
HTLV-1 関連脊髄症	31	-	-	-	-	-	1	12	3	15
特発性基底核石灰化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
全身性アミロイドーシス	39	-	-	-	-	-	3	7	8	21
ウルリッヒ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遠位型ミオパチー	3	-	-	1	-	1	-	1	-	-
ベスレムミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
自己食空胞性ミオパチー	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シュワルツ・ヤンペル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
神経線維腫症	27	-	1	2	7	8	2	3	3	1
天疱瘡	15	-	-	-	1	1	6	3	2	2
表皮水疱症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
膿疱性乾癬（汎発型）	14	-	-	-	1	1	4	3	4	1
ステイヴンス・ジョンソン症候群	4	-	-	-	1	1	-	-	1	1
中毒性表皮壊死症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
高安静脈炎	33	-	1	6	2	6	5	5	2	6
巨細胞性動脈炎	1	-	-	-	-	-	-	-	1	-
結節性多発動脈炎	17	-	-	-	-	1	3	4	4	5
顕微鏡的多発血管炎	66	-	-	-	-	1	2	11	8	44
多発血管炎性肉芽腫症	51	-	1	1	2	1	1	10	13	22
好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	29	-	-	-	2	3	6	7	5	6
悪性関節リウマチ	30	-	-	-	-	4	5	6	4	11
バージャー病	19	-	-	-	-	5	2	5	2	5
原発性抗リン脂質抗体症候群	5	-	-	-	-	2	1	1	1	-
全身性エリテマトーデス	443	-	1	40	78	100	74	77	42	31
皮膚筋炎／多発性筋炎	165	-	-	3	2	13	36	58	17	36
全身性強皮症	131	-	-	-	6	9	18	48	28	22
混合性結合組織病	72	-	-	4	10	16	17	13	10	2
シェーグレン症候群	85	-	1	6	5	11	24	21	10	7
成人スチル病	22	-	-	1	5	4	3	3	1	5
再発性多発軟骨炎	5	-	-	-	-	-	1	3	-	1
ベーチェット病	88	-	2	6	16	17	11	11	10	15
特発性拡張型心筋症	140	-	-	3	8	18	23	44	24	20
肥大型心筋症	26	-	-	2	1	2	4	7	7	3
拘束型心筋症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
再生不良性貧血	73	-	-	7	8	7	4	8	12	27
自己免疫性溶血性貧血	7	-	-	-	-	-	2	2	1	2
発作性夜間ヘモグロビン尿症	9	-	-	1	1	-	1	1	1	4
特発性血小板減少性紫斑病	123	-	-	4	10	8	13	30	18	40
血栓性血小板減少性紫斑病	5	-	-	-	-	2	-	1	1	1
原発性免疫不全症候群	11	-	-	2	5	4	-	-	-	-
Ig A 腎症	123	-	3	24	20	27	18	22	3	6
多発性嚢胞腎	76	-	2	1	6	23	17	18	7	2
黄色靱帯骨化症	63	-	-	-	1	3	10	13	8	28
後縦靱帯骨化症	274	-	-	-	2	10	30	73	56	103
広範脊柱管狭窄症	142	-	-	-	-	3	9	26	32	72

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数 [5-2]

令和2年度

	総数	0 ～9歳	10 ～19歳	20 ～29歳	30 ～39歳	40 ～49歳	50 ～59歳	60 ～69歳	70 ～74歳	75歳 以上
特発性大腿骨頭壊死症	162	-	-	6	17	21	27	42	24	25
下垂性ADH 分泌異常症	22	-	-	-	6	4	4	3	1	4
下垂性TSH 分泌亢進症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
下垂性PRL 分泌亢進症	13	-	1	2	4	2	2	2	-	-
クッシング病	3	-	-	-	-	2	1	-	-	-
下垂性ゴナドトロピン分泌亢進症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
下垂性成長ホルモン分泌亢進症	30	-	-	-	2	3	6	9	3	7
下垂性前葉機能低下症	113	-	5	15	15	19	11	22	12	14
家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	3	-	-	-	-	1	1	1	-	-
甲状腺ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性副腎皮質酵素欠損症	3	-	-	-	3	-	-	-	-	-
先天性副腎低形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アジソン病	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
サルコイドーシス	115	-	-	1	6	9	19	42	16	22
特発性間質性肺炎	101	-	-	-	-	-	8	27	20	46
肺動脈性肺高血圧症	34	-	2	-	4	7	7	7	2	5
肺静脈閉塞症／肺毛細血管腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
慢性血栓塞栓性肺高血圧症	32	-	-	1	1	1	5	8	5	11
リンパ脈管筋腫症	5	-	-	-	3	2	-	-	-	-
網膜色素変性症	214	-	-	1	8	13	25	43	45	79
バッド・キアリ症候群	3	-	-	-	1	1	-	-	-	1
特発性門脈圧亢進症	3	-	-	-	-	-	-	-	3	-
原発性胆汁性肝硬変	82	-	-	-	1	5	17	22	14	23
原発性硬化性胆管炎	9	-	-	1	1	3	2	1	1	-
自己免疫性肝炎	23	-	-	1	-	2	7	7	3	3
クローン病	349	-	6	76	74	82	65	28	11	7
潰瘍性大腸炎	886	-	7	109	150	166	181	137	62	74
好酸球性消化管疾患	14	-	2	1	4	3	2	1	-	1
慢性特発性偽性腸閉塞症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
腸管神経節細胞減少症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ルビンシュタイン・テイビ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
CFC 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コステロ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
チャージ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クリオピリン関連周期熱症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
若年性特発性関節炎	8	-	1	6	1	-	-	-	-	-
TNF 受容体関連周期性症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
非典型溶血性尿毒症症候群	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1
ブラウ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性ミオパチー	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
マリネスコ・シェーグレン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
筋ジストロフィー	28	-	-	4	3	9	4	6	-	2
非ジストロフィー性ミオトニー症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
遺伝性周期性四肢麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アトピー性脊髄炎	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
脊髄空洞症	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
脊髄髄膜瘤	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アイザックス症候群	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
遺伝性ジストニア	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
神経フェリチン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脳表ヘモジデリン沈着症	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1
禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ペリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
前頭側頭葉変性症	13	-	-	-	-	-	2	6	4	1
ピッカースタッフ脳幹脳炎	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
癱攣重積型（二相性）急性脳症	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性無痛無汗症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
アレキサンダー病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性核上性球麻痺	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メビウス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アイカルディ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
片側巨脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
限局性皮質異形成	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
神経細胞移動異常症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性大脳白質形成不全症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ドラベ症候群	3	-	1	1	1	-	-	-	-	-

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-3】

令和2年度

	総数	0 ～9歳	10 ～19歳	20 ～29歳	30 ～39歳	40 ～49歳	50 ～59歳	60 ～69歳	70 ～74歳	75歳 以上
海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクロニー欠伸てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
レノックス・ガストー症候群	7	-	-	4	2	1	-	-	-	-
ウエスト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
大田原症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
早期ミオクロニー脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
環状20番染色体症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ラスマッセン脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
P C D H 19 関連症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
難治顔回部分発作重積型急性脳炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ランドウ・クレフナー症候群	1	-	1	-	-	-	-	-	-	-
レット症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
スタージ・ウェーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
結節性硬化症	16	-	1	3	7	4	-	1	-	-
色素性乾皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性魚鱗癬	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
家族性良性慢性天疱瘡	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
類天疱瘡（後天性表皮水疱瘡を含む。）	15	-	-	-	-	1	2	1	3	8
特発性後天性全身性無汗症	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
眼皮膚白皮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肥厚性皮膚骨膜炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
弾性線維性仮性黄色腫	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
マルファン症候群	5	-	-	2	1	2	-	-	-	-
エーラス・ダンロス症候群	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-
メンケス病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
オクシピタル・ホーン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィルソン病	6	-	-	2	2	2	-	-	-	-
低ホスファターゼ症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
V A T E R 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
那須・ハコラ病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィーバー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・ローリー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ジュベール症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
モワット・ウィルソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウィリアムズ症候群	2	-	-	2	-	-	-	-	-	-
A T R - X 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
クルーゾン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アペール症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ファイファー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アントレー・ピクスラー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
コフィン・シリズ症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ロスマンド・トムソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
歌舞伎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
多脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無脾症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
鯉耳腎症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウェルナー症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
コケイン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ブラダー・ウィリ症候群	2	-	-	1	-	1	-	-	-	-
ソトス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
スーナン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ヤング・シンプソン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1 p 36 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
4 p 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5 p 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アンジェルマン症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
スミス・マギニス症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22 q 11.2 欠失症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
エマヌエル症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脆弱X 症候群関連疾患	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脆弱X 症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
総動脈幹遺残症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
修正大血管転位症	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
完全大血管転位症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
単心室症	6	-	-	3	2	-	-	1	-	-

第44表 特定医療費（指定難病）受給者証所持者数【5-4】

令和2年度

	総数	0 ～9歳	10 ～19歳	20 ～29歳	30 ～39歳	40 ～49歳	50 ～59歳	60 ～69歳	70 ～74歳	75歳 以上
左心低形成症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
三尖弁閉鎖症	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
ファロー四徴症	4	-	-	2	-	-	1	1	-	-
両大血管右室起始症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
エプスタイン病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
アルポート症候群	3	-	-	1	1	-	1	-	-	-
ギャロウェイ・モフト症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
急速進行性糸球体腎炎	19	-	-	-	-	1	1	7	4	6
抗糸球体基底膜腎炎	3	-	-	-	-	-	-	1	1	1
一次性ネフローゼ症候群	78	-	1	10	10	10	9	12	15	11
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	5	-	-	1	-	-	2	-	-	2
紫斑病性腎炎	8	-	1	1	-	1	2	2	1	-
先天性腎性尿崩症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
間質性膀胱炎（ハンナ型）	5	-	-	-	1	-	-	4	-	-
オスラー病	2	-	-	-	-	1	-	-	1	-
閉塞性細気管支炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
肺胞低換気症候群	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-
α1-アンチトリプシン欠乏症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
カーニー複合	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ウォルフラム症候群	1	-	-	-	1	-	-	-	-	-
ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
副甲状腺機能低下症	3	-	-	-	-	2	1	-	-	-
偽性副甲状腺機能低下症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
副腎皮質刺激ホルモン不応症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	3	-	-	-	1	-	1	-	-	1
ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
フェニルケトン尿症	3	-	-	1	2	-	-	-	-	-
高チロシン血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
高チロシン血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
高チロシン血症3型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メープルシロップ尿症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
プロピオン酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
メチルマロン酸血症	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
イソ吉草酸血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルコーストランスポーター1欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルタル酸血症1型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
グルタル酸血症2型	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
尿素サイクル異常症	4	-	-	1	3	-	-	-	-	-
リジン尿性蛋白不耐症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
先天性葉酸吸収不全	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ポルフィリン症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
複合カルボキシラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
筋型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
肝型糖原病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
シトステロール血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
タンジール病	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
原発性高カイロミクロン血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脳髄黄色腫症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
無βリポタンパク血症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
脂肪萎縮症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
家族性地中海熱	7	-	-	2	1	1	1	1	1	-
高IgD症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
中條・西村症候群	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
慢性再発性多発性骨髄炎	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
強直性脊椎炎	26	-	3	-	6	6	3	5	2	1
進行性骨化性線維異形成症	2	-	-	-	-	-	1	1	-	-
肋骨異常を伴う先天性側弯症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
骨形成不全症	2	-	-	-	-	1	-	1	-	-
タナトフォリック骨異形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
軟骨無形成症	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
リンパ管腫症/ゴーム病	1	-	-	1	-	-	-	-	-	-
巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	1	-	-	-	-	-	-	1	-	-
巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	1	-	-	-	-	1	-	-	-	-

